



# *X-Plain™*

## *Fenilcetonuria o PKU o FC*

### **Sumario**

#### **Introducción**

La fenilcetonuria, o PKU, por sus siglas en inglés, es una enfermedad hereditaria que puede causar retraso mental permanente si no es tratada a tiempo.

La PKU no es común. Sólo uno de cada 15.000 bebés en los Estados Unidos nace con ella. La PKU es más común en individuos cuyos antepasados provienen del norte de Europa o fueron indígenas nativos de los Estados Unidos.

Al nacer, los bebés son examinados para detectar la presencia de PKU. La PKU se trata con una dieta especial. Las personas que padecen PKU y no reciben tratamiento a tiempo, desarrollan retraso mental permanente.

Este sumario le explica qué es la PKU y describe sus causas, sus síntomas, y su diagnóstico y tratamiento.

#### **¿Qué es PKU?**

El cuerpo necesita proteínas para crecer, crear nuevas células y reparar los tejidos. Las proteínas están compuestas por 20 piezas en bloque conocidas como aminoácidos. Piense en los aminoácidos como si fueran 20 diferentes bloques de Lego®. Ellos se agrupan para crear diferentes figuras.

Las proteínas provienen de alimentos que consumimos como carne, pescado, leche, huevos, frijoles y nueces. El cuerpo procesa las proteínas y las convierte en aminoácidos. Aquellos aminoácidos que el cuerpo no necesita, son eliminados a través de la orina.

Uno de estos aminoácidos es llamado fenilalanina. Las personas con PKU no pueden procesar la fenilalanina. Si la fenilalanina no es procesada, se acumula en la sangre. Esta acumulación afecta las células nerviosas, causando daño cerebral y retraso mental.

---

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

## Síntomas

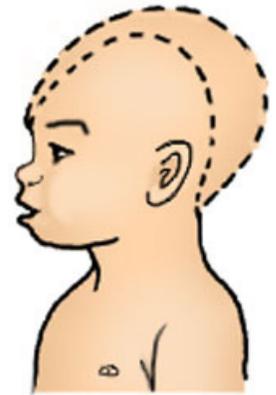
Los bebés que nacen con PKU actúan igual que los demás bebés durante los primeros meses. Si el PKU no es tratado, los bebés empiezan a perder el interés por su entorno alrededor de los 3 a 6 meses de vida.

Cuando los niños con PKU llegan a su primer año de vida sin haber sido tratados, el atraso en su desarrollo será ya muy obvio. Los niños con PKU que no reciben tratamiento sufren daño cerebral y nervioso.

Los pacientes con PKU que no son tratados desarrollan un olor particular parecido al del moho. Esto es debido a la acumulación de fenilalanina y se refleja en el aliento, la orina y el sudor del paciente. También pueden desarrollar resequedad, irritación en la piel o convulsiones.

Algunos de los niños con PKU que no han recibido tratamiento tienen la cabeza pequeña. Esto es conocido como microcefalia.

El cuerpo procesa la fenilalanina y la convierte en tirosina, la cual produce melanina. La melanina causa el oscurecimiento de la piel y del color de los ojos. El cuerpo de los niños con PKU no puede convertir la fenilalanina en tirosina. Es por esto que los niños con PKU no tratada tienen ojos azules y piel muy clara.



Afortunadamente, los problemas causados por la PKU no son comunes. La mayoría de los bebés que nacen con PKU recibe diagnóstico y tratamiento a tiempo.

## Causas

La PKU es hereditaria, lo cual quiere decir que los niños la adquieren a través de sus padres. Sin embargo, aun si los padres no padecen de PKU sus hijos pueden tenerla.

Los genes le ordenan al cuerpo que cree ciertas sustancias. Cada persona tiene miles de genes. Los genes son los que nos permiten tener ciertas características en nuestra apariencia física. También tienen que ver con nuestra salud.

---

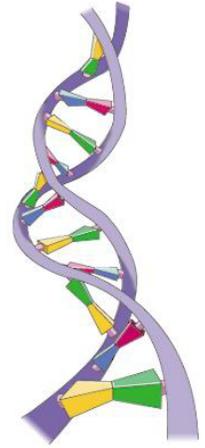
Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Los genes se encuentran en los cromosomas. El gen asociado con la PKU se encuentra en el cromosoma 12.

El gen en el cromosoma 12 produce la proteína FAH.

La FAH ayuda en el proceso de conversión de la fenilalanina en tirosina.

El gen FAH puede trabajar correctamente o ser defectuoso. Llamaremos al gen FAH bueno que trabaja correctamente "P". Llamaremos al gen FAH defectuoso, que no trabaja correctamente, "p".



Todas las personas tienen 2 genes FAH: 1 proveniente del padre + 1 proveniente de la madre. Si los 2 genes FAH son genes p defectuosos, la persona tiene PKU.

El gen bueno P es más fuerte que el gen defectuoso p. Es por esto que si una persona tiene por lo menos 1 gen P, no tendrá síntomas de PKU.

- Una persona con genes PP no padece PKU.
- Una persona con genes Pp no padece PKU, pero es portadora de PKU.
- Una persona con genes pp padece PKU.

Cuando una pareja tiene un bebé, cada uno de los padres aporta 1 gen idéntico al propio, para cada rasgo que el niño tendrá. El tipo de gen que el bebé recibirá de cada uno de los padres es aleatorio.

Si ambos padres son PP, su hijo no tendrá PKU. Cada padre solamente puede dar un gen FAH.

Si Si ambos padres son pp, su hijo definitivamente tendrá PKU. Cada padre puede dar solamente un gen p.

Si uno de los padres es PP y el otro es Pp, su hijo tendrá una probabilidad del 50 % de ser un Pp. Como el Pp es solamente portador de PKU, su hijo nunca presentará los síntomas de PKU. El padre PP siempre aportará un gen bueno P.

Si ambos padres son Pp, su hijo tendrá una probabilidad de 1 en 4 casos de tener PKU. En 2 de las otras 3 probabilidades restantes, el niño será portador.

---

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Es importante recordar que cada vez que esta pareja tenga un bebé, las probabilidades de tener un hijo con PKU serán exactamente las mismas. Si el primer bebé de una pareja tiene el 25% de probabilidad (o 1 en 4) de tener PKU, cualquier otro bebé que tengan nacerá con la misma probabilidad.

## Prueba para PKU

En todos los estados y territorios de los Estados Unidos, los bebés son examinados para detectar la PKU antes de salir del hospital.

Una enfermera punza el talón del bebé para obtener una pequeña muestra de sangre. La sangre es examinada para detectar PKU, así como para detectar otras enfermedades genéticas.

La prueba para detectar PKU es bastante precisa, si se realiza cuando el bebé tiene más de 24 horas de nacido.

Es ahora más común que las madres y sus bebés dejen el hospital más rápido después del parto. Esto hace necesario que la prueba sea realizada antes de que el bebé tenga 24 horas de nacido. Si esto sucede, el médico recomienda que se realice la prueba nuevamente cuando el bebé tenga 1 ó 2 semanas de nacido.

Los bebés nacidos en casa o en lugares diferentes a un hospital, necesitan ser examinados para detectar la presencia de PKU y de otras enfermedades.

## Tratamiento

El retraso mental puede prevenirse si un bebé con PKU recibe tratamiento en los primeros 10 días de vida. El tratamiento consiste en una dieta baja en fenilalanina, la cual debe continuar por el resto de la vida del niño.

El objetivo del tratamiento para la PKU es mantener los niveles de fenilalanina entre 2 y 6mg/dl. El bebé necesita cierta cantidad de fenilalanina para crecer normalmente.

Las personas con PKU no deben incluir en su dieta líquidos ni alimentos que contengan aspartame, el cuál es un endulzante artificial que posee fenilalanina. Este es comercializado como NutraSweet® o Equal®.



Las personas con PKU deben continuar con chequeos regulares en un centro médico o clínica especializada en PKU. La dieta para cada paciente con PKU es diferente.

---

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Ésta depende del nivel de fenilalanina que el paciente pueda tolerar, como también de su edad, peso y de otros factores.

Toda persona con PKU, necesita tener exámenes de sangre frecuentes para chequear los niveles de fenilalanina. La dieta se ajusta de acuerdo con estos niveles. Los bebés con PKU necesitan ser evaluados frecuentemente durante el primer año de vida. Estos exámenes no serán tan frecuentes durante la niñez

Los individuos con PKU deben permanecer en una dieta especial durante toda su niñez hasta la adolescencia.

Se recomienda que los pacientes sigan la dieta por el resto de sus vidas.

### **PKU materna**

Existen alrededor de 3.000 mujeres jóvenes con PKU en los Estados Unidos que han sido tratadas exitosamente. Muchas de ellas interrumpieron su dieta cuando eran niñas, porque en ese tiempo los doctores creían que era completamente seguro hacerlo.

Como estas jóvenes mantienen una dieta normal, sus niveles de fenilalanina son altos. Si llegan a quedar embarazadas, estos niveles altos de fenilalanina son muy dañinos para el feto.

En aproximadamente un 90% de los casos de mujeres embarazadas con niveles altos de fenilalanina, sus bebés presentan retraso mental. Algunas veces los bebés también tienen una cabeza pequeña, defectos en el corazón, peso bajo al nacer y rasgos faciales característicos de la enfermedad.



La dieta especial para la PKU después del nacimiento ya no ayuda a mejorar el daño cerebral producido por los altos niveles de fenilalanina durante el embarazo. El daño cerebral debido a la PKU materna es irreversible después del nacimiento del bebé.

El daño cerebral causado por los altos niveles de fenilalanina en la madre puede ser prevenido. La madre necesita retomar la dieta por lo menos 3 meses antes de quedar embarazada. Debe permanecer en la dieta durante el embarazo.

Con los niveles de fenilalanina controlados, la mujer con PKU tiene la posibilidad de tener un bebé saludable. La mujer en embarazo necesita exámenes regulares de sangre para asegurarse de que los niveles de fenilalanina no estén muy altos. Si están

---

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

altos los niveles de la madre, sabemos que los niveles del feto generalmente estarán 1 ½ veces más altos que los de la madre.

## Resumen

La fenilcetonuria o PKU (por sus siglas en inglés), es una enfermedad hereditaria que causa retraso mental permanente si no es tratada a tiempo.

Afortunadamente, hay pruebas que permiten que los bebés con PKU puedan ser diagnosticados. El tratamiento consiste en una dieta especial que le permite a la persona con PKU desarrollarse normalmente.



Los padres de hijos que padecen de PKU deben discutir las opciones de tratamiento y de dieta adecuados con un doctor en una clínica especializada para PKU.

Investigaciones recientes muestran un futuro prometedor para los pacientes con PKU. Algunos investigadores están tratando de encontrar diferentes maneras para proveer la enzima FAH a los pacientes con PKU, para que puedan usar la fenilalanina. Otros investigadores están tratando de sustituir los FAH genes con otros que funcionen y no permitan que la fenilalanina se acumule y cause daño al sistema nervioso.

---

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.